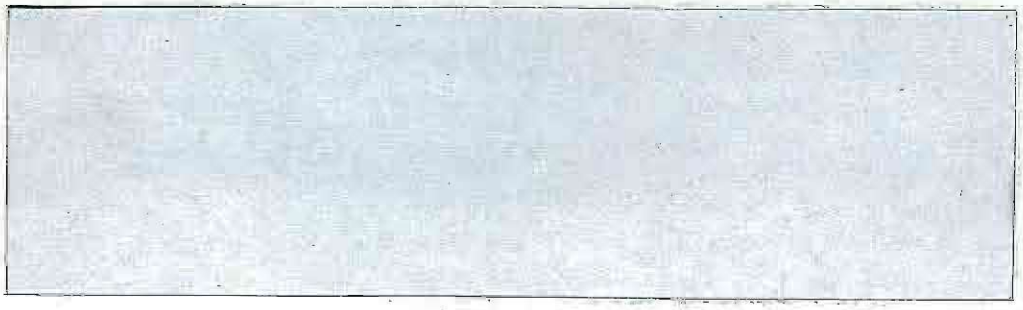
RÉGIE RÉGIONALE
DE LA SANTÉ ET DES
SERVICES SOCIAUX
MONTÉRÉGIE



QS
675
D493
1997

INSPQ - Montréal
3 5567 00002 4197

Institut national de santé publique du Québec
4835, avenue Christophe-Colomb, bureau 200
Montréal (Québec) H2J 3G8
Tél.: (514) 597-0606

ÉVALUATION DES BASES DE DONNÉES SANITAIRES POUR LA RECHERCHE ET LA SURVEILLANCE ÉPIDÉMIOLOGIQUE DES MALFORMATIONS CONGÉNITALES AU QUÉBEC

Philippe De Wals, M.D., Ph.D. [1,2]
Cécile Royer-Trochet, M.D., M.Sc. [2]

1) DIRECTION DE LA SANTÉ PUBLIQUE, DE LA PLANIFICATION ET DE L'ÉVALUATION
RÉGIE RÉGIONALE DE LA SANTÉ ET DES SERVICES SOCIAUX DE LA MONTÉRÉGIE
ET
2) DÉPARTEMENT DES SCIENCES DE LA SANTÉ COMMUNAUTAIRE
DE L'UNIVERSITÉ DE SHERBROOKE

1997

ISBN 2-89342-086-9
Dépôt légal - 4e trimestre 1997
Bibliothèque nationale du Québec
Bibliothèque nationale du Canada

REMERCIEMENTS

L'étude a été subventionnée par la Direction de la planification et de l'évaluation du ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec et par la Régie régionale de la Santé et des Services sociaux de la Montérégie. Les auteurs remercient madame Sylvie Montreuil et les docteurs Pierre Blanchard, Rachelle Laframboise et Linda Pinsonneault pour leur aide. L'étude sur la rubéole congénitale a été réalisée en collaboration avec les docteurs Gaston De Serres, Pierre Déry, Marc Lebel, Elaine Mills et Françoise St-Onge.

Table des matières

Résumé *iii*

1. Introduction *1*

2. Dossiers médicaux des hôpitaux *3*
2.1. Description *3*
2.2. Accessibilité *3*
2.3. Utilité *4*
2.4. Validité *4*

3. Fichier MED-ÉCHO des hospitalisations *6*
3.1. Description *6*
3.2. Accessibilité *6*
3.3. Utilité *7*
3.4. Validité *8*

4. Fichier des mortinaissances et décès infantiles *11*
4.1. Description *11*
4.2. Accessibilité *11*
4.3. Utilité *11*
4.4. Validité *12*

5. Conclusions et recommandations *13*

Annexe 1 : Prévalence des anomalies congénitales dans le fichier MED-ÉCHO *16*
Annexe 2 : Anomalies congénitales du système nerveux *24*
Annexe 3 : Infection rubéoleuse durant la grossesse *29*
Annexe 4 : Syndrome de rubéole congénitale *32*
Annexe 5 : Validation des certificats de mortinaissances et de décès infantiles *34*

Références *38*

Résumé

L'étude a pour but d'évaluer l'accessibilité, l'utilité et la validité des bases de données sanitaires qui existent au Québec, pour la recherche et la surveillance épidémiologique des malformations congénitales. Les bases de données disponibles sont le fichier MED-ÉCHO d'enregistrement des hospitalisations, détenu par le ministère de la Santé et des Service sociaux et le fichier des mortinaissances et des décès infantiles, détenu par le Bureau de la Statistique du Québec. Comme ces deux fichiers sont élaborés à partir des dossiers médicaux des hôpitaux, nous avons également jeté un regard critique sur la qualité de ces dossiers. Un intérêt particulier a été apporté aux anomalies congénitales qui sont évitables, à savoir les anomalies de fermeture du tube neural et la rubéole congénitale.

Cinq analyses distinctes ont été réalisées: (1) la fréquence des anomalies congénitales identifiées dans le fichier MED-ÉCHO des naissances en Estrie et en Montérégie en 1992, (2) les anomalies congénitales du système nerveux détectées dans cette même population, (3) les infections rubéoleuses durant la grossesse au Québec de 1981 à 1994, (4) les syndromes de rubéole congénitale au Québec de 1981 à 1994 et (5) les mortinaissances et décès infantiles en Estrie et en Montérégie en 1992.

Le fichier MED-ÉCHO est une source d'information très sensible pour identifier les foetus et les enfants porteurs d'une anomalie congénitale. Malheureusement, le fichier contient de nombreux faux positifs et les codes sont imprécis. Les statistiques générées par MED-ÉCHO constituent une bonne approximation pour un petit nombre d'anomalies congénitales qui font rarement l'objet d'une IMG, sont bien visibles à la naissance, sont rarement associées à des syndromes, et qui ont des critères diagnostiques bien établis et des codes bien spécifiques. Pour toutes les anomalies qui ne répondent pas à ces conditions, il est nécessaire d'identifier d'une manière très sensible et peu spécifique, les rubriques possibles dans la Classification internationale des maladies et de retourner ensuite aux dossiers médicaux pour procéder à la vérification des diagnostics.

La validité des informations diagnostiques figurant dans le fichier des mortinaissances et des décès infantiles est généralement meilleure que dans le fichier MED-ÉCHO et cette source est intéressante pour identifier les malformations létales. Malheureusement, les interruptions médicales de grossesse ne sont pas couvertes.

Il serait facile et peu dispendieux d'améliorer l'accessibilité, la qualité et l'utilité de ces deux sources d'information. L'insertion du NAM de la mère sur la fiche d'hospitalisation d'un enfant de moins d'un an permettrait de relier facilement et précisément les enregistrements d'un même enfant et ces derniers avec celui de la mère. La même chose pourrait être proposée pour les certificats de mortinaissance et de décès d'enfant de moins d'un an.

La validité du système MED-ÉCHO pourrait être améliorée si des instructions précises étaient données à l'ensemble des archivistes des établissements de santé, en vue de prévenir les erreurs d'interprétation les plus courantes et les plus importantes. L'insertion de telles instructions dans les logiciels d'acquisition de données serait facile. Pour certaines rubriques particulières, comme celles qui concernent les foetus atteints d'une anomalie congénitale, on pourrait introduire un chiffre supplémentaire pour augmenter la spécificité du codage.

Une autre recommandation concerne l'accessibilité des dossiers d'hôpitaux à des fins de recherche épidémiologique. Nous proposons la création d'un comité d'éthique provincial qui serait chargé d'évaluer les projets d'études populationnelles impliquant l'accès aux fichiers provinciaux nominatifs et l'accès aux dossiers détenus par plusieurs établissements de santé. Ce comité pourrait émettre des recommandations pour l'accès aux dossiers des hôpitaux qui éclaireraient les directeurs des services professionnels, faciliteraient leur travail et réduirait la variabilité qui existe actuellement dans les conditions d'accès accordées aux chercheurs et aux responsables des programmes de santé publique.

La meilleur système pour la surveillance et la recherche épidémiologique sur les anomalies congénitales est un registre populationnel, utilisant plusieurs sources d'information explorées de façon active par des personnes spécialement entraînées. L'implantation d'un tel registre au Québec ne serait pas facile pour une question de coût. L'étendue du territoire serait un obstacle formidable et il faudrait se contenter d'un registre couvrant les zones les plus populeuses de la province. Un autre obstacle serait de nature juridique et éthique. Il est peu probable que la Commission d'accès à l'information ou un comité d'éthique consente à la création d'un registre nominatif permanent, sans que l'autorisation des personnes concernées ne soit acquise. Il faudrait mettre en place une procédure de demande d'autorisation de consultation du dossier et de conservation des informations personnelles, préalablement à l'enregistrement. Cela serait compliqué et certains cas ne seraient pas enregistrés en l'absence d'une autorisation écrite. Il est possible de contourner cette difficulté en plaçant les anomalies congénitales, ou tout au moins certaines malformations spécifiques, sur la liste des maladies à déclaration obligatoire. En vertu de la Loi sur la protection de la santé publique, le dossier des personnes pourrait être consulté et

les informations nominatives enregistrées par les directions régionales de santé publique. Une autre solution serait d'établir un cadre législatif spécifique permettant le fonctionnement d'un registre nominatif sans l'autorisation explicite des personnes.

Finalement, il serait utile d'établir une unité de surveillance épidémiologique périnatale dans la province de Québec, en collaboration avec le MSSS, le futur Institut national de santé publique et les réseaux de recherches thématiques du FRSQ. Une telle unité se verrait confiée des mandats de surveillance épidémiologique et d'évaluation des programmes de prévention des anomalies congénitales.

1. Introduction

On estime généralement que 2 à 3 % des enfants qui naissent sont porteurs d'une malformation congénitale majeure [1]. Dans les pays industrialisés, les malformations représentent la première cause de mortalité infantile et sont à la cinquième place des causes d'années de vie perdues avant l'âge de 65 ans [2]. Au Québec, il n'existe aucun système d'information spécifique sur les anomalies de la reproduction et du développement, contrairement à d'autres provinces du Canada, à de nombreux États d'Amérique et à la plupart des pays européens [3-6]. Il n'y a pas d'étude épidémiologique récente et, à ce jour, la fréquence des malformations congénitales dans la province de Québec est inconnue. La seule statistique disponible concerne la fraction des décès périnataux attribuables aux malformations, 23 % en 1989-1990 [7].

Une des priorités de la politique de santé et du bien-être est de réduire l'incidence des malformations congénitales. Il n'existe cependant aucun programme de prévention structuré au niveau provincial ou régional. Des méthodes de prévention efficaces existent et certaines sont utilisées en pratique: prévention primaire par vaccination ou par administration de vitamines durant la période périconceptionnelle, dépistage anténatal par échographie, par dosage enzymatique et hormonal dans le sang maternel, par examen du caryotype foetal à partir d'une ponction du liquide amniotique. La mise en oeuvre d'un programme de prévention aux niveaux provincial et régional et l'évaluation de son impact imposent la mise sur pied préalable d'un système d'information épidémiologique.

L'histoire de l'agrégat des cas d'imperforation anale à Gentilly et celle, toute récente, de l'agrégat de trisomie 21 à Farnham ont mis en évidence la carence d'information sur la distribution spatio-temporelle des malformations congénitales au Québec. Pour juger du caractère normal ou anormal de tels agrégats, il faut recourir à des études très dispendieuses qui pourraient être évitées si nous disposions de statistiques raisonnablement précises et de bases de données valides et accessibles, comportant des références spatiales et temporelles.

L'étiologie de la majorité des malformations congénitales est inconnue. Pour être en mesure de réaliser des études épidémiologiques sur les causes de malformation, il nous faut un moyen simple et rapide pour identifier les cas, le lieu où se trouvent les dossier médicaux et, si nécessaire, l'identité et l'adresse des parents afin de les interroger ou les tracer dans d'autres fichiers. Les facteurs étiologiques qui méritent d'être étudiés, car modifiables, se retrouvent dans les habitudes de vie, l'alimentation, les expositions professionnelles et celles de l'environnement plus général

L'étude a pour but d'évaluer l'accessibilité, l'utilité et la validité des bases de données sanitaires qui existent au Québec, pour la recherche et la surveillance épidémiologique des malformations congénitales. Il n'a pas été possible d'avoir accès au fichier des morts périnatales détenu par le Collège des médecins du Québec. L'étude porte donc sur le fichier MED-ÉCHO d'enregistrement des hospitalisations, détenu par le ministère de la Santé et des Service sociaux (MSSS) et le fichier des mortinaissances et des décès infantiles, détenu par le Bureau de la Statistique du Québec (BSQ). Comme ces deux fichiers sont élaborés à partir des dossiers médicaux des hôpitaux, nous avons également jeté un regard critique sur la qualité de ces dossiers. Un intérêt particulier a été apporté aux anomalies congénitales qui sont évitables, à savoir les malformations de fermeture du tube neural et la rubéole congénitale. Les conclusions et recommandations de l'étude intéresseront les gestionnaires des bases de données, les professionnels de la santé publique responsables de la surveillance épidémiologique et les chercheurs intéressés par l'épidémiologie des malformations congénitales.

L'évaluation fait appel à des méthodes qualitatives et quantitatives. Pour alléger la présentation du document, cinq études particulières sont présentées en annexe. Elles concernent l'ensemble des anomalies congénitales identifiées dans le fichier MED-ÉCHO des naissances en Estrie et en Montérégie en 1992 (annexe 1), les anomalies congénitales du système nerveux détectées dans cette même population (annexe 2), les infections rubéoleuses durant la grossesse (annexe 3) et les syndromes de rubéole congénitale (annexe 4) survenus au Québec de 1981 à 1994 et, finalement, les mortinaissances et décès infantiles en Estrie et en Montérégie en 1992 (annexe 5).

2. Dossiers médicaux des hôpitaux

2.1. Description

Un dossier médical est ouvert pour toute personne hospitalisée ou vue en consultation externe dans un établissement de santé. Toutes les notes de suivi médical et de soins infirmiers, ainsi que les résultats des examens diagnostiques et des interventions sont consignés dans le dossier. Lorsque le suivi de la grossesse n'est pas fait dans l'établissement où a lieu l'accouchement, une copie du dossier obstétrical standard doit être transmis et joint au dossier de la mère. En cas d'accouchement, le dossier obstétrical standard est complété. Un dossier médical est ouvert pour tout enfant né vivant, mais non pour un mort-né. Habituellement, un nouveau-né est examiné après la naissance et une autre fois, avant le congé. Au sein d'un même établissement, il est facile de relier un dossier d'une mère à celui de son enfant, lorsque la mère y a accouché. Lors du congé, un résumé du séjour hospitalier doit être rédigé par un médecin et transmis avec le dossier aux archives.

2.2. Accessibilité

La consultation de dossiers médicaux à fin de recherche, sans l'autorisation des personnes, est prévue par l'article 19 de la Loi sur les services de santé et les services sociaux de Québec. La surveillance épidémiologique n'est pas mentionnée mais cette activité peut être assimilée à de la recherche. Pour les établissements de santé, l'autorisation de consultation est donnée par le directeur des services professionnels qui juge si la demande répond aux critères de l'article 125 de la Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels. Ainsi, il faut que l'usage projeté ne soit pas frivole, que les fins recherchées ne puissent être atteintes que si les renseignements sont communiqués sous forme nominative et que le caractère confidentiel des informations soit respecté. Le directeur des services professionnels peut donner directement l'autorisation ou le faire après un avis favorable du comité d'éthique de l'établissement (ce qui est souvent le cas dans les hôpitaux universitaires). En cas de refus, il n'existe aucune procédure d'appel.

Notre expérience est qu'il existe une grande variabilité dans les pratiques entre les établissements et parfois même, au sein d'un même établissement. D'une manière générale, l'autorisation est accordée. Dans notre recherche sur les malformations congénitales du système nerveux en Estrie et en Montérégie, cela a été le cas pour 17 des 18 hôpitaux contactés (annexe 2). Dans l'étude sur l'infection rubéoleuse durant la grossesse (annexe 3), nous avons essuyé un refus du même

établissement et trois autres établissements n'ont pas répondu à la demande, l'un laissant entendre qu'il n'était pas favorable à la consultation et les deux autres à cause d'une fermeture prochaine. Ce qui est plus dérangeant, ce sont les délais pour l'obtention d'une réponse (parfois plusieurs mois) et les conditions associées aux autorisations (consultation sur place, transmission de données anonymes, interdiction de consultation sur place et transmission de copies de parties des dossiers, obligation de citer l'établissement dans les publications). De plus en plus souvent, des frais sont exigés pour extraire les dossiers des archives et transmettre des photocopies. Cela est légitime mais l'absence de tout barème en la matière peut entraîner des surprises et ne permet pas au chercheur d'établir un budget.

Une fois les autorisations obtenues, il est relativement facile de retrouver les dossiers en utilisant diverses clés comme le nom des personnes, le numéro d'assurance maladie (NAM), le numéro de dossier, la date d'admission, de naissance ou de décès. Il arrive rarement qu'un dossier ne soit pas retrouvé.

2.3. Utilité

D'une façon générale, le dossier contient des informations détaillées sur l'état de santé de la mère et de l'enfant, les résultats des examens cliniques et paracliniques. L'accent est mis sur les traitements et beaucoup moins sur l'origine des pathologies. Le dossier obstétrical standard contient cependant une série d'items concernant certains facteurs de risque d'anomalie congénitale, comme les antécédents familiaux de maladies génétiques, les maladies et les antécédents obstétricaux de la mère, certaines habitudes de vie et exposition environnementale (irradiations, prise de médicaments, drogues, alcool, cigarettes).

2.4. Validité

Il n'était pas dans nos intentions de procéder à une validation systématique des dossiers médicaux. Quelques constatations générales peuvent être faites sur la base de notre expérience et celle d'un autre chercheur ayant réalisé une thèse sur la validation d'un questionnaire auto-administré, conçu pour l'enregistrement des facteurs de risque durant la grossesse [8].

Le dossier obstétrical de la mère contient des informations relativement précises et fiables sur l'état de santé de la mère, particulièrement sur les maladies chroniques qui peuvent affecter l'issue de la grossesse. Cela est particulièrement vrai dans les centres de référence pour grossesses à haut risque. Les informations concernant l'enfant ou le foetus sont beaucoup moins

détaillées. Ainsi, les examens échographiques sont souvent réalisés en dehors de l'établissement où a lieu l'accouchement et les rapports ne se retrouvent pas souvent dans le dossier de la mère. Les résultats des autres examens de diagnostic anténatal ne seront consignés que s'ils ont été réalisés dans le même établissement. Une malformation détectée in utero ou à la naissance sera généralement décrite de façon sommaire dans le dossier de la mère, sauf si une autopsie du foetus est réalisée en cas d'interruption médicale de grossesse (IMG) ou de mortinaissance, le rapport étant alors annexé. Il existe une grande variabilité dans la façon d'interroger les mères et de consigner les informations sur les facteurs de risque mentionnés dans le dossier obstétrical standard. Une exposition potentiellement tératogène ou mutagène ne sera notée que si elle est identifiée et spontanément rapportée par la mère lors de l'interrogatoire. Il y a très peu d'information sur les facteurs de risque professionnels. Il faut pour cela consulter les dossiers de retrait préventif détenus par les CLSC.

La qualité des informations dans les dossiers d'enfants est très variable. Dans les hôpitaux périphériques, les informations diagnostiques sont généralement très succinctes, surtout en cas de transfert néonatal précoce vers un centre spécialisé. Il arrive qu'une malformation externe majeure ne soit pas notée. Dans les hôpitaux spécialisés pédiatriques, les informations diagnostiques sont généralement suffisantes pour avoir une idée très précise des anomalies congénitales présentes, à condition de relire l'entièreté du dossier. Les exceptions sont les décès néonatals précoces pour lesquels les parents ont refusé l'autopsie. Du côté de l'origine des anomalies congénitales, les investigations sont rarement poussées et notées.

3. Fichier MED-ÉCHO des hospitalisations

3.1. Description

MED-ÉCHO est un système de données médicohospitalières contenant de l'information sur la clientèle admise en centre hospitalier et celle traitée en chirurgie d'un jour. Un formulaire est complété pour la mère en cas d'accouchement ou d'IMG en chirurgie d'un jour. Un formulaire distinct est rédigé pour l'enfant en cas de naissance vivante mais non en cas de mortinaissance. Toute hospitalisation d'enfant est également enregistrée.

Un résumé de l'hospitalisation doit être rédigé par un médecin au moment du congé. Lorsque le dossier médical est transmis aux archives, le formulaire MED-ÉCHO est complété par un archiviste sur la base des informations contenues dans le résumé et le dossier médical. Chaque enregistrement est nominatif et contient des informations démographiques ainsi que le diagnostic principal ayant justifié l'hospitalisation et les diagnostics secondaires (15 positions possibles). Les diagnostics sont codés suivant le système à 4 chiffres de la 9^{e} révision de la Classification internationale des maladies [9]. Auparavant, les formulaires étaient informatisés centralement, mais actuellement l'informatisation se fait au niveau de chaque établissement et un fichier électronique est transmis toutes les quatre semaines au ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) qui procède à une vérification des données et à leur exploitation. Si des corrections sont apportées au dossier médical ou si des informations supplémentaires sont ajoutées, il existe une procédure de modification de l'enregistrement et de transmission au niveau central. Annuellement, environ 900 000 hospitalisations sont enregistrées dans le fichier central qui est clôturé au mois de septembre pour l'année administrative se terminant le 31 mars.

3.2. Accessibilité

Une copie anonyme du fichier MED-ÉCHO peut être fournie par le MSSS sur demande. Conformément aux dispositions de la Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels, il faut une permission de la Commission d'accès à l'information du Québec pour obtenir une copie contenant des informations qui permettent de localiser précisément les individus, de relier des enregistrements en l'absence du NAM et de retrouver les dossiers médicaux dans les établissements. La demande doit être justifiée et l'autorisation est généralement accordée pour une partie du fichier et pour une période déterminée. Les informations nominatives qui peuvent être divulguées au chercheur sont les dates

complètes de naissance, de décès, d'entrée et de sortie de l'établissement, les numéros d'établissement, de dossier et d'assurance-maladie (encrypté).

Pour bien préciser le contenu du fichier à obtenir, il est impératif de bien connaître la structure du fichier MED-ÉCHO et le système de codage. Il faut également un bon contact avec la personne chargée de produire l'extrait du fichier central pour prévenir toute erreur de tri, parfois difficile à déceler. Jusqu'à présent, ce service est gratuit mais cela pourrait changer dans l'avenir. Un délai d'environ un an est nécessaire pour que le fichier MED-ÉCHO de l'année administrative se terminant le 31 mars soit disponible.

3.3. Utilité

La fiche MED-ÉCHO contient des renseignements administratifs qui permettent de localiser le domicile de la personne au moment de l'hospitalisation (code postal à 6 positions et code de municipalité), ainsi que quelques renseignements démographiques (dates de naissance et de décès, âge, sexe). Dans le dossier d'accouchement d'une mère le nombre et type de naissance est indiqué, ainsi que la masse à la naissance et la durée de gestation. Si la mère présente une pathologie, elle peut être mentionnée dans les diagnostics. Si l'enfant ou le foetus présente une anomalie congénitale, cela peut être également indiqué dans les diagnostics, en utilisant les rubriques CIM 655. La fiche MED-ÉCHO de l'enfant contient les informations diagnostiques le concernant, en plus des renseignements démographiques et administratifs. Seule la fiche de naissance de l'enfant mentionne le poids de naissance et la durée de la gestation. Il n'y a aucune information sur les facteurs de risque d'anomalie congénitale, tant dans la fiche de la mère que dans celle de l'enfant.

Une des conditions *sine qua non* de l'emploi du système MED-ÉCHO pour la recherche et la surveillance épidémiologique est la possibilité de relier les enregistrements d'un même enfant et les enregistrements des enfants à ceux de leur mère. Au sein d'un même établissement, il est facile de relier tous les enregistrements d'une même personne en utilisant le numéro de dossier. Le numéro d'assurance-maladie (NAM) du Québec est un identificateur unique à l'individu qui permet de relier les enregistrements d'une même personne dans des établissements différents. Malheureusement, l'attribution d'un NAM à un enfant n'est pas immédiate, quoique la tendance soit de le faire de plus en plus tôt. Dans notre étude des naissances de l'année 1992, 82 % des enregistrements d'enfants avec mention d'anomalie congénitale ne contenaient pas de NAM. Il faut donc recourir à une procédure plus complexe et moins précise pour le raccordement. Dans l'étude, nous avons choisi une méthode automatisée de type déterministe et nous avons complété

cette procédure par un raccordement et une validation « à la main » (voir annexe 1 pour les détails). Le même résultat aurait pu être obtenu par une procédure automatisée multivariée et probabiliste [10].

La fiche MED-ÉCHO de naissance d'un enfant comporte le numéro de dossier de la mère et il est donc facile de faire le lien au sein d'un même établissement. Malheureusement, cette particularité disparaît dès que l'enfant est transféré ou réadmis après être sorti de la maternité. Il faut alors recourir à des procédures plus complexes et moins précises, telles que celles décrites dans l'annexe 1.

3.4. Validité

Dans l'étude, il est apparu que les erreurs dans le fichier MED-ÉCHO étaient rares pour les informations administratives et il s'agissait surtout de fautes de frappe accidentelles. La validité du système pour l'enregistrement des anomalies congénitales est beaucoup plus problématique.

La consigne générale donnée aux archivistes des hôpitaux est d'être le plus complet possible et en conséquence, toute anomalie inscrite au dossier ou dans le résumé d'hospitalisation est rapportée dans la fiche MED-ÉCHO. Cela entraîne l'enregistrement d'un nombre important d'anomalies qui sont suspectées mais dont l'existence est infirmée par la suite. Ce problème est particulièrement important pour les malformations congénitales internes (voir annexe 2)

Il arrive qu'un diagnostic posé lors d'une première hospitalisation soit provisoire et se modifie ou soit précisé lors d'une hospitalisation ultérieure. Cela est particulièrement fréquent pour les malformations cardiaques et il est alors difficile d'identifier dans les enregistrements reliés d'un même patient, quel est le diagnostic final et principal, sans consulter le dossier.

Aucune distinction n'est faite entre les anomalies congénitales mineures et les anomalies majeures qui ont des conséquences sanitaires et sociales (celles qui nous intéressent). Toutes les petites anomalies observées chez les nouveau-nés sont enregistrées (tache cutanée, testicule non descendu, imperforation de l'hymen, syndactylie, petites dysmorphologies faciales, petites déformations des pieds, etc.). Le système de codage à 4 chiffres de la Classification internationale des maladies [9] ne permet pas toujours d'identifier ces petites anomalies et des anomalies majeures se retrouvent ainsi noyées dans des catégories qui deviennent inutilisables sans procéder à une vérification des dossiers dans les hôpitaux. Par exemple, le pied-bot varus équin porte le même code que le *metatarsus adductus* physiologique (CIM 754.5).

Les informations consignées dans le dossier ou dans le résumé sont parfois difficiles à interpréter par un archiviste et, en cas de doute, une rubrique peu spécifique est utilisée. En l'absence d'indication contraire, une rubrique du chapitre XIV « anomalies congénitales » de la CIM [9] est utilisée pour le codage des anomalies observées chez les nouveau-nés. En conséquence, de nombreuses pathologies d'origine périnatale ou néonatale (traumatisme obstétrical, asphyxie, hémorragie, infection) se retrouvent classées comme étant congénitales (voir annexe 2).

Tous ces problèmes expliquent la fréquence très élevée d'anomalies congénitales dans le fichier MED-ÉCHO, ainsi que le peu de spécificité et de précision du codage. Dans l'étude, 8,7 % des issues de grossesse comportaient une mention d'anomalie congénitale (annexe 1). La valeur prédictive du fichier MED-ÉCHO pour identifier les anomalies congénitales du système nerveux était de 41 % au niveau du code CIM à 4 chiffres, de 49 % au niveau du sous-groupe EUROCAT et de 51 % au niveau du groupe EUROCAT (annexe 2). Les erreurs d'interprétation et les imprécisions étaient moins fréquentes pour des malformations bien visibles et bien définies, que pour les malformations internes et celles mal définies.

Le système de codage à 4 chiffres qui est utilisé manque souvent de spécificité. Des malformations très dissemblables d'un point de vue embryologique et phénotypiques sont regroupées dans des mêmes catégories. Par exemple, la catégorie CIM 742.2 regroupe tout aussi bien l'agénésie du corps calleux, que la lissencéphalie ou l'holoprosencéphalie. L'exomphalos et le gastroschisis se retrouvent dans une même classe (CIM 756.7). Le problème est criant pour les syndromes qui, à de rares exceptions, se retrouvent dans la catégorie CIM 759.8.

Un problème particulier concerne les mortinaissances et les interruptions médicales de grossesse (IMG) pour lesquelles il n'existe qu'un dossier maternel. En cas d'anomalie congénitale du foetus, un code CIM 655 doit être utilisé. L'utilisation d'un code du chapitre XIV (CIM 740 à 759) dans la fiche d'hospitalisation de la mère fait croire que cette dernière est atteinte et non son enfant. Le peu de spécificité des codes 655.0 à 655.9 rend impossible l'identification précise de l'anomalie présente chez l'enfant.

Il faut également tenir compte des erreurs accidentelles d'encodage qui sont proportionnellement plus nombreuses pour les anomalies rares que pour les anomalies fréquentes. Ces erreurs accidentelles semblent également plus présentes dans les dossiers complexes (pathologies multiples et peu habituelles) que dans des dossiers simples. Elles étaient plus fréquentes lorsque l'encodage se faisait centralement.

Des erreurs d'interprétation de la part des archivistes causent également certains problèmes. Dans l'étude sur les infections rubéoleuses durant la grossesse, il est apparu qu'une proportion importante des cas correspondait à des tests de dépistage indiquant l'existence d'une immunité ou des vaccins administrés en post-partum chez des femmes non immunes.

Finalement, il apparaît que les statistiques générées par le fichier MED-ÉCHO sont assez précises (mais pas complètement exactes) pour les (rares) anomalies congénitales qui font rarement l'objet d'une IMG, sont bien visibles à la naissance, sont rarement associées à des syndromes et qui ont des critères diagnostiques bien établis et des codes bien spécifiques. Pour toutes les anomalies qui ne répondent pas à ces conditions, il est nécessaire de vérifier les dossiers médicaux.

4. Fichier des mortinaissances et décès infantiles

4.1. Description

Les formulaires de déclaration des décès et des mortinaissances sont normalement rédigés par un médecin et transmis par l'établissement de santé au Bureau de la statistique du Québec (BSQ) qui procède à la vérification, au codage et à l'exploitation des données. Les deux formulaires prévoient cinq emplacements pour inscrire la cause immédiate de décès, la cause intermédiaire, la cause initiale et deux états morbides ayant contribué au décès. Les formulaires sont analysés centralement au BSQ et une cause initiale est assignée suivant les règles de classement préconisées par l'Organisation Mondiale de la Santé [9]. Seule la cause initiale est codée suivant un système à 4 chiffres [9] et inscrite dans le fichier informatique.

4.2. Accessibilité

Comme pour le fichier MED-ÉCHO, une autorisation de la Commission d'accès à l'information du Québec est nécessaire pour obtenir une copie nominative du fichier des décès et des mortinaissances. Un délai d'environ un an est nécessaire pour disposer des fichiers qui sont clôturés à la fin de l'année civile.

4.3. Utilité

Les certificats de naissances et de mortinaissances concernent les produits de la conception d'un poids égal ou supérieur à 500g ou d'un âge gestationnel de 20 semaines ou plus. Les avortements spontanés et les interruptions électives de grossesses avant 20 semaines ne sont pas couverts, ce qui limite l'intérêt de cette source.

Les deux formulaires de déclaration (sp-3 et sp-4) contiennent des informations qui permettent de localiser la mère du mort-né ou l'enfant décédé. Actuellement, une seule cause de décès est encodée et il est impossible d'identifier les malformations multiples qui ne sont pas décrites par un nom de syndrome. Dans le futur, toutes les pathologies figurant sur les certificats seront encodées, ce qui facilitera l'identification des cas de malformations multiples.

4.4. Validité

L'analyse de dossiers médicaux des mort-nés et de morts infantiles en Estrie et en Montérégie n'a pas révélé de faille dans l'identification des enfants malformés, lorsque la malformation est visible et lorsqu'elle contribue significativement au décès. Les règles d'attribution d'une cause initiale de décès au niveau central favorisent l'inscription d'une malformation congénitale lorsque plusieurs causes sont notées sur le formulaire.

Un sous-enregistrement peut survenir lorsqu'une malformation interne est détectée à l'autopsie. En effet, le certificat de mortinaissance ou de décès est rédigé par le médecin ayant constaté le décès, peu de temps après l'événement et sur la base des informations en sa possession. Plusieurs jours sont souvent nécessaires pour que le résultat de l'autopsie soit consigné dans le dossier médical. Une malformation peut aussi ne pas figurer sur le certificat lorsque le médecin juge que la malformation était mineure ou n'a pas contribué au décès.

La précision des informations concernant le diagnostic principal est globalement satisfaisante au niveau du sous-groupe de malformation (88 % de concordance). Elle est moins bonne au niveau du code à 4 chiffres (65 % de concordance), ce qui peut constituer un problème si l'on s'intéresse à des catégories bien précises de malformations qu'il faut alors rechercher dans des rubriques non spécifiques (voir annexe 5).

Un petit nombre d'enfants malformés qui n'avaient pas été identifiés par MED-ÉCHO l'ont été par les certificats de naissances et de décès (14 dans l'étude). L'augmentation de la prévalence qui en résulte est cependant négligeable, passant de 8,66 % (1 841/21 254) à 8,73 % (1 855/21 254). Deux raisons expliquent pourquoi certains décès par malformation ne sont pas identifiés par le système MED-ÉCHO. Il se peut que la malformation ne soit pas codée ou soit mal codée par l'archiviste de l'hôpital. D'autres fois, un code de malformation congénitale est inscrit dans le dossier de la mère (codes CIM 740 à 749), faisant croire que la mère est malformée et non son enfant (dans ce cas il faut inscrire le code CIM 655).

5. Conclusions et recommandations

Le meilleur système pour la surveillance et la recherche épidémiologique sur les anomalies congénitales est un registre populationnel, utilisant plusieurs sources d'information explorées de façon active par des personnes spécialement entraînées. De tels systèmes sont utilisés par une majorité des centres qui participent au programme EUROCAT en Europe [5] et par plusieurs des registres de malformations aux États-Unis [4]. En Californie, par exemple, des archivistes médicaux se rendent périodiquement dans les maternités, les services de pédiatrie de génétique et de pathologie pour identifier les cas susceptibles de correspondre aux critères d'enregistrement. Lorsqu'un cas est identifié, le dossier médical est revu et les informations pertinentes sont extraites et encodées. Une étude a estimé à 97 % le niveau d'exhaustivité d'un tel système d'enregistrement [11].

L'implantation d'un tel registre de malformations, au Québec, ne serait pas simple. L'étendue du territoire serait un obstacle formidable et il faudrait se contenter d'un registre couvrant les zones les plus populeuses de la province, ce qui nuirait à la représentativité du système, sans grandement affecter la puissance statistique des études car la proportion des naissances en régions éloignées est faible. Un deuxième obstacle serait de nature juridique et éthique. Il est peu probable que la Commission d'accès à l'information ou un comité d'éthique consente à la création d'un registre nominatif permanent, sans que l'autorisation des personnes concernées ne soit acquise. Il faudrait mettre en place une procédure de demande d'autorisation de consultation du dossier et de conservation des informations personnelles, préalablement à l'enregistrement. Cela serait coûteux et certains cas ne seraient pas enregistrés en l'absence d'une autorisation écrite. Il est possible de contourner cette difficulté en plaçant les anomalies congénitales, ou tout au moins certaines malformations spécifiques, sur la liste des maladies à déclaration obligatoire. En vertu de la Loi sur la protection de la santé publique, le dossier des personnes pourrait être consulté et les informations nominatives enregistrées par les directions régionales de santé publique. De telles dispositions légales existent dans l'État de New York [12]. Une autre solution serait d'établir un cadre législatif spécifique permettant le fonctionnement d'un registre nominatif sans l'autorisation explicite des personnes. En Californie, un cadre législatif particulier a été mis en place lors de la création du registre des malformations congénitales [13]. Finalement, il faut tenir compte du coût d'un tel registre. Notre expérience en Europe avec le programme EUROCAT indique qu'il faut compter un plein-temps pour un registre couvrant environ 20 000 naissances par an. Avec les déplacements et les frais administratifs, il prévoir un budget de l'ordre de 50 000 $.

Un tel système est très efficace pour surveiller l'évolution de l'incidence des anomalies congénitales et faire des études descriptives. Pour réaliser des études étiologiques ou évaluatives, il faut partir du registre, identifier les cas d'intérêt et mettre en place une procédure de collecte de données sur les facteurs de risque ou les interventions préventives. Cela peut se faire en interrogeant les mères ou en retraçant leurs dossiers médicaux ou administratifs. L'étude de prélèvements biologiques est une avenue intéressante, mais la constitution d'une banque reliée à un registre est un projet ambitieux et dispendieux.

S'il s'avère que la mise en place d'un registre populationnel des anomalies congénitales n'est pas possible au Québec, il faudra se contenter de ce qui existe, à savoir le fichier MED-ÉCHO et le fichier des décès infantiles et des mortinaissances, en complément. Il serait facile et peu dispendieux d'améliorer l'accessibilité, la qualité et l'utilité de ces sources d'information. L'insertion du NAM de mère sur la fiche d'hospitalisation d'un enfant de moins d'un an permettrait de relier facilement et précisément les enregistrements d'un même enfant et ces derniers avec celui de la mère. La même chose pourrait être proposée pour les certificats de mortinaissance et de décès d'enfant de moins d'un an. L'utilisation systématique d'un code plus spécifique et plus détaillé comme celui à 5 chiffres de la British Paediatric Association [14] ou celui à 6 chiffres d'EUROCAT [non encore publié] poserait des problèmes d'interprétation et augmenterait les coûts du système MED-ÉCHO. La prochaine modification de la Classification internationale des maladies [10^{e} édition à paraître] apporte quelques améliorations. Pour certaines rubriques particulières, comme celles qui concernent les foetus atteints d'une anomalie congénitale, on pourrait introduire un chiffre supplémentaire au niveau provincial. Il serait possible d'améliorer le manuel d'utilisation du système MED-ÉCHO en donnant des instructions précises pour prévenir des erreurs d'interprétation courantes et importantes. L'insertion de telles instructions dans les logiciels d'acquisition de données serait facile.

Les statistiques générées par les fichier MED-ÉCHO, de décès mortinaissances et de décès reliés constituent une bonne approximation pour un petit nombre d'anomalies congénitales qui font rarement l'objet d'une IMG, sont bien visibles à la naissance, sont rarement associées à des syndromes, et qui ont des critères diagnostiques bien établis et des codes bien spécifiques. Pour toutes les anomalies qui ne répondent pas à ces conditions, il est nécessaire d'identifier d'une manière très sensible et peu spécifique, les rubriques possibles dans la Classification internationale des maladies [9] et de retourner ensuite aux dossiers médicaux pour procéder à la vérification des diagnostics de manière très spécifique. Nous avons démontré qu'il était ainsi possible de réaliser des études épidémiologiques tout à fait valides.

Une autre recommandation concerne l'accessibilité des dossiers des hôpitaux à des fins de recherche épidémiologique. Nous proposons la création d'un comité d'éthique provincial qui serait chargé d'évaluer les projets d'études populationnelles impliquant l'accès aux fichiers provinciaux nominatifs et l'accès aux dossiers détenus par plusieurs établissements de santé. Cela pourrait se faire dans le cadre de l'Institut de santé publique, en collaboration avec le FRSQ. Ce comité pourrait émettre des recommandations pour l'accès aux dossiers des hôpitaux qui éclaireraient les directeurs des services professionnels, faciliteraient leur travail et réduirait la variabilité qui existe actuellement dans les conditions d'accès accordées aux chercheurs et aux responsables des programmes de santé publique. Si la décision d'un directeur d'un service professionnel s'écarte des recommandations du comité provincial, elle devrait être motivée.

Finalement, la détermination d'un barème de référence pour la recherche, la photocopie et la transmission des dossiers médicaux à des fins de recherche serait une chose utile pour établir les budgets. Cela pourrait être proposé par l'Association des hôpitaux du Québec.

Au Québec, une surveillance épidémiologique de la santé maternelle et infantile est effectuée par le Comité d'enquête sur la mortalité et la morbidité périnatales qui travaille sous les auspices du Collège des médecins du Québec [7]. Il existe également un comité consultatif au niveau du MSSS, mais jusqu'à présent, les anomalies congénitales n'ont pas été traitées de manière spécifique. Au niveau Canadien, il existe des activités de surveillance qui sont basées essentiellement sur les résumés informatisés des hospitalisations. Le Québec ne participe pas à ce programme. Il serait utile qu'une unité de surveillance épidémiologique périnatale soit établie dans la province de Québec, en collaboration avec le MSSS, le futur Institut national de santé publique et les réseaux de recherches thématiques du FRSQ. Une telle unité se verrait confier des mandats de surveillance épidémiologique et d'évaluation des programmes de prévention des anomalies congénitales.

Annexe 1 : Prévalence des anomalies congénitales dans le fichier MED-ÉCHO

A.1.1. Introduction

L'objectif de l'étude est d'estimer la prévalence des malformations congénitales à partir du fichier MED-ÉCHO. Les taux observés en Estrie et Montérégie sont comparés à ceux mesurés dans des registres populationnels de malformations congénitales en Europe et aux États-Unis.

A.1.2. Méthodologie

Le projet de recherche a été approuvé par le Comité de déontologie et de recherche sur l'humain de l'Université de Sherbrooke. Après un avis favorable de la Commission d'accès à l'information du Québec, une copie nominative du fichier a été transmise. Ce fichier contenait les enregistrements de personnes de sexe féminin, ayant un lieu de résidence en Estrie ou en Montérégie, une date de sortie de l'établissement comprise entre le 1er janvier et le 31 décembre 1992, ainsi qu'un code diagnostique compatible avec une anomalie foetale (CIM 655). Il contenait également les enregistrements d'enfants de moins de un an, nés en 1992, avec un lieu de résidence en Estrie ou en Montérégie, avec une date de sortie en 1992 ou 1993, ainsi qu'un code diagnostique de malformation congénitale (catégories CIM 740 à 759).

Deux procédures de raccordement ont été réalisées pour identifier toutes les hospitalisations d'un même enfant, d'une part, et apparier les enregistrements des mères à ceux de leurs enfants, d'autre part. Un premier raccordement a été effectué de façon informatisée en utilisant le numéro d'assurance-maladie (NAM) de la mère ou de l'enfant, ainsi que le numéro de dossier médical au sein d'un même établissement. L'enregistrement de la naissance d'un enfant né vivant comporte le numéro de dossier de la mère. L'attribution d'un NAM à un enfant n'est pas immédiate et la majorité des d'enregistrements MED-ÉCHO d'enfants de moins d'un an ne comportent pas cette information (82 % dans notre étude). Pour ces cas, le raccordement s'est fait à partir de trois variables (date de naissance de l'enfant, sexe, code postal de résidence) et en permettant une erreur sur un seul chiffre (pour tenir compte des erreurs accidentelles de transcription). En plus de la procédure automatisée, un raccordement manuel a été effectué à partir des dossiers d'un même hôpital et d'une même municipalité. Tous les raccordements réussis ont été validés manuellement en utilisant l'âge de la mère, le poids de naissance, la durée de gestation et la date de naissance de l'enfant proche de la date d'admission de la mère.

Les fréquences ont été établies pour une liste de 33 malformations, les sous-groupes (n = 38) et les groupes (n = 15) définis par EUROCAT (De Wals et al, 1984). La prévalence des malformations est exprimée comme la proportion d'enfants ou foetus atteints (IMG, mortinaissances et naissances vivantes) pour 10 000 naissances (naissances vivantes et mortinaissances). Les enregistrements qui ne comportaient que certaines malformations mineures ont été exclus de l'analyse : anomalie de l'oreille sans précision (CIM 744.3), anomalie dermatoglyphique, incluant le pli palmaire unique (CIM 757.2), absence ou hypoplasie de l'artère ombilicale (CIM 747.5).

A.1.3. Résultats

Le fichier MED-ÉCHO transmis par le MSSS comportait 2 606 enregistrements d'enfants et 151 enregistrements de mères, pour un total de 2 757 enregistrements. Après exclusion des cas ne comportant que certaines malformations mineures, le fichier a été réduit à 2 292 enregistrements, soit 151 enregistrements de mères et 2 141 d'enfants. Le raccordement informatisé a identifié 1 883 cas distincts de malformation et le raccordement manuel a permis de réduire ce nombre à 1 841 (un diminution supplémentaire de 2 %). Les recherches qui ont été effectuées par la suite dans les dossiers médicaux ont permis d'identifier un nombre très minime de doublons qui avaient échappé à la double procédure de validation. Il s'agissait d'enfants admis dans des établissements différents, qui ne disposaient pas d'un NAM et dont les parents avaient déménagé entre deux hospitalisations.

En 1992, 21 174 naissances vivantes et 80 mortinaissances ont été enregistrées en Estrie et Montérégie. La proportion d'enfants porteur d'une anomalie congénitale est de 8, 7% (1 841/21 254). Les taux de certaines malformations spécifiques, des groupes et sous-groupes EUROCAT sont présentés dans les tableaux A.1.1. et A.1.2.

Tableau A.1.1
Malformations congénitales parmi 21 254 naissances en Estrie et en Montérégie, 1992

	Code CIM	N°	Taux pour 10 000
Système nerveux central			
Anencéphalie	740.0-1	2	0,9
Spina bifida	741	13	6,1
Encéphalocèle	742.0	1	0,5
Hydrocéphalie	742.3	15	7,1
Microcéphalie	742.1	6	2,8
Déformations réductives du cerveau	742.2	8	3,8
Oeil			
Anophtalmie et microphtalmie	743.0-1	4	1,9
Cataracte congénitale	743.3	7	3,3
Oreille			
Anotie et microtie	744.09 + 744.23	0	
Coeur			
Hypoplasie du coeur gauche	746.7	10	4,7
Transposition des gros vaisseaux	745.1	16	7,6
Tronc commun	745.0	1	0,5
Face			
Fissure palatine	749.0	17	8,0
Fissure labiale et mixte	749.1-2	13	6,1
Digestif			
Sténose du pylore	750.5	64	30,2
Sténose et atrésie de l'oesophage	750.3	5	2,4
Atrésie et sténose anorectales	751.2	10	4,7
Atrésie et sténose du petit intestin	751.1	10	4,7
Total des sténoses digestives	750.3 + 751.1-2	25	11,8

Tableau A.1.1 (suite):
Malformations congénitales parmi 21 254 naissances en Estrie et en Montérégie, 1992

Rein			
Agénésie et dysgénésie rénales	753,0	8	3,8
Maladie kystique du rein	753,1	7	3,3
Génital			
Hypo et épispadias	752.6	79	37,3
Sexe indéterminé	752.7	1	0,5
Membres			
Réduction des membres	755.2-4	11	5,2
Polydactylie	750.0	35	16,5
Syndactylie	755.1	18	8,5
Musculo-squelettique			
Gastroschisis + omphalocèle	756.7	18	8,5
Hernie diaphragmatique	756.6	17	8,0
Anomalies chromosomiques			
Syndrome de Down	758.0	23	10,9
Autres anomalies chromosomiques	758.1-9	18	8,5
Trisomie 13	758.1	0	
Trisomie 18	758.2	5	2,4

Tableau A.1.2
Groupes et sous-groupes de malformations parmi 21 254 naissances en Estrie et en Montérégie, 1992

	Code CIM	N°	Taux pour 10 000
Groupe A: Système nerveux central			
Sous-groupe 1: anomalies du tube neural	740.0-742.0	16	7,6
Sous-groupe 2: hydrocéphalie	742.3	15	7,1
Sous-groupe 3: microcéphalie	742.1	6	2,8
Sous-groupe 4: autres anomalies SNC	742.2, 742.4-5, 742.8-9	56	26,4
Groupe B: Oeil			
Sous-groupe 5: anomalies de l'oeil	743.0-6, 743.8-9	40	18,9
Groupe C: Oreille			
Sous-groupe 6: anomalies de l'oreille	744.0-3	35	16,5
Groupe D: Coeur et vaisseaux			
Sous-groupe 7: bulbus cordis et septum	745	203	95,9
Sous-groupe 8: autres anomalies cardiaques	746	146	68,9
Sous-groupe 9: autres anomalies circulatoires	747	186	87,8
Groupe E: Lèvres et palais			
Sous-groupe 11: fissures labiale et palatine	749	30	14,2
Groupe F: Système digestif			
Sous-groupe 12: fistule et atrésie trachéo-oesophagienne	750.3	5	2,4
Sous-groupe 13: atrésie et sténose du gros intestin, du rectum et de l'anus	751.2	10	4,7
Sous-groupe 14: autres anomalies digestives	750.4-5, 750.7-9, 751.3-9, 751.20	128	60,4

Tableau A.1.2 (suite)
Groupes et sous-groupes de malformations parmi 21 254 naissances en Estrie et en Montérégie, 1992.

Groupe G: Appareil génital externe			
Sous-groupe 15: organes externes masculins	752.5-6, 752.8	134	63,3
Sous-groupe 16: organes externes féminins	752.4, 752.7	32	15,1
Groupe H: Appareil uro-génital			
Sous-groupe 17: autres anomalies génitales	752.0-3, 752.9	4	1,9
Sous-groupe 18: anomalies rénales	753.0-1, 753.3	27	12,8
Sous-groupe 19: anomalies urinaires	753.2, 753.4-9	60	28,3
Groupe I: Membres			
Sous-groupe 20: polydactylie et syndactylie	755.0-1	32	15,1
Sous-groupe 21: réduction des membres	755.2-4	10	4,7
Sous-groupe 22: pied bot	754.5-7	344	162.5
Sous-groupe 23: autres anomalies des membres	754.3-4, 755.5-6,	175	82,6
	755.8-9	6	2,8
Groupe J: Système musculo-squelettique			
Sous-groupe 24: anomalies de la langue	744.4, 750.0-2	63	29,8
Sous-groupe 25: Anomalies du nez, de la face, du crâne et du cou	744.5, 744.8-9, 748.0-1, 754.0 756.0	136	64,2
Sous-groupe 26: anomalies du diaphragme	750.6, 756.6	18	8,5
Sous-groupe 27: autres anomalies du thorax et du cou	754.8, 756.1-3, 754.1-2	46	21,7
Sous-groupe 28: anomalies de la paroi abdominale	756.7	18	8,5
Sous-groupe 29: autres anomalies des muscles, os, cartilages et tissu conjonctif	756.4-5, 756.8-9	26	12,3
Groupe K: Anomalies chromosomiques			
Sous-groupe 32: syndrome de Down	758.0	23	10,9
Sous-groupe 33: autres anomalies chromosomiques	758.1-9	18	8,5
Autres sous-groupes			
Sous-groupe 10: appareil respiratoire	748.2-6 748.8-9	56	26,4
Sous-groupe 30: anomalies de la peau	757.0-757.30. 757.32-757.5 757.8-9	205	96,8
Sous-groupe 35: anomalies de la poitrine et de la rate	757.6, 759.0-2	12	5,7
Sous-groupe 36: autres syndromes	759.3-6, 759.8	29	13,7
Sous-groupe 37: autres anomalies non spécifiées	759.9, 759.7	13	6,1

A.1.4. Discussion

La prévalence des anomalies congénitales majeures est comprise entre 2 % et 3 % [5]. Dans une étude réalisée en Hongrie, la prévalence des anomalies était de 2,6 % et le taux s'élevait à 6,5 % lorsque les anomalies mineures étaient comptabilisées [16]. Dans le fichier MED-ÉCHO, 8, 7% des issues de grossesse ont une mention d'anomalie congénitale. Cette fréquence élevée peut être expliquée par la procédure d'enregistrement. Tous les enfants sont examinés à la naissance et avant la sortie de l'établissement. Toutes les anomalies sont notées au dossier, qu'elles soient suspectées ou confirmées, qu'elles soient mineures ou majeures. La consigne donnée aux archivistes est d'être le plus complet possible et en conséquence, toute anomalie inscrite au dossier ou dans le résumé d'hospitalisation va être notée dans la fiche MED-ÉCHO. En l'absence d'indication contraire, une rubrique du chapitre XIV « anomalies congénitales » de la CIM [9] est utilisée pour le codage des anomalies présentes chez les nouveau-nés.

Le système de codage à 4 chiffres qui est utilisé [9] ne permet pas toujours de dissocier les malformations mineures des malformations majeures. Par exemple, l'absence complète d'un bras sera codée de la même façon qu'une simple hypotrophie du membre (CIM 755.2). Toutes les communications interventriculaires ont le même code (745.4), qu'elles soient transitoires ou persistantes, minimes ou larges, affectant le septum musculaire ou membranaire. Toutes les formes d'hypospadias sont dans une même catégorie (CIM 752.6), que le méat soit situé sur le gland, le sillon ou le pénis. Des malformations très dissemblables d'un point de vue embryologique et phénotypiques sont également regroupées dans des mêmes catégories. Par exemple, la catégorie CIM 742.2 regroupe tout aussi bien l'agénésie du corps calleux, que la lissencéphalie ou l'holoprosencéphalie. L'exomphalos et le gastroschisis se retrouvent dans une même classe (CIM 756.7). Le problème est criant pour les syndromes qui, à de rares exceptions, se retrouvent dans la catégorie CIM 759.8.

Un problème particulier concerne les mortinaissances et les interruptions médicales de grossesse pour lesquelles il n'existe qu'un dossier maternel. En cas d'anomalie congénitale du foetus, un code CI 655 doit être utilisé. L'utilisation d'un code du chapitre XIV (CIM 740 à 759) dans la fiche d'hospitalisation de la mère fait croire que cette dernière est atteinte et non son enfant. Le peu de spécificité des codes 655.0 à 655.9 rend impossible l'identification de l'anomalie présente chez l'enfant.

Les statistiques produites par le fichier MED-ÉCHO sont probablement valides pour les malformations congénitales qui font rarement l'objet d'une IMG, qui sont bien visibles à la

naissance, qui sont rarement associées à des syndromes, qui ont des critères diagnostiques bien établis et des codes bien spécifiques. Les fissures labiales et palatines sont un exemple. Le taux rapporté dans l'étude (14,2/10 000) est très semblable à ceux observés dans une majorité des registres EUROCAT [5. Dans le registre d'Atlanta, aux États-Unis, la fréquence des fissures labiales était de 10,5/10 000 et celle des fissures palatines de 5,6/10 000, pour un total de 16,1/10 000 [6]. Pour la plupart des autres catégories d'anomalies congénitales qui ne répondent pas aux conditions énoncées précédemment, un exercice de validation s'impose.

Annexe 2 : Anomalies congénitales du système nerveux

A.2.1. Introduction

L'objectif de cette recherche est d'évaluer la validité et la précision du fichier MED-ÉCHO pour l'enregistrement des anomalies congénitales du système nerveux. Un intérêt particulier est porté aux anomalies de fermeture du tube neural (AFTN), vu la fréquence élevée et la gravité de ce type de malformation, ainsi que l'existence de programmes de prévention, incluant l'enrichissement de certains aliments en acide folique, la promotion de la consommation de vitamines par les femmes susceptibles de procréer, le dépistage anténatal par l'échographie ou par le dosage de l'a-foetoprotéine dans le sang maternel [17].

A.2.2. Méthodologie

Le fichier MED-ÉCHO des enfants malformés nés en 1992 et résidant en Estrie ou en Montérégie a été revu afin d'identifier tous les enregistrements comportant un code diagnostique d'anomalie du système nerveux (CIM 740 à 742) pour les dossiers d'enfants, ou un code diagnostique de malformation du système nerveux central chez le foetus (CIM 655.0) pour les dossiers de mères. Les AFTN incluent l'anencéphalie (CIM 740), l'encéphalocèle (CIM 742.0), la méningomyèlocèle ou spina bifida (CIM 741) et le spina bifida occulta (CIM 7561). Les enregistrements ont été raccordés de la façon décrite dans l'annexe 1.

Une demande de consultation du dossier médical a été adressée aux directeurs des services professionnels des établissements concernés. La consultation s'est faite sur place ou une copie du dossier a été transmise. Une liste des malformations présentes chez chacun des enfants a été établie à partir du dossier médical et chaque malformation a été codée suivant la British Paediatric Association Classification of Diseases (1979), qui est une extension à 5 chiffres de la Classification Internationale des Maladies (1978). Lorsque plusieurs anomalies étaient décrites, un diagnostic principal de malformation du système nerveux a été assigné au cas.

La valeur prédictive du fichier des décès pour identifier les malformés est mesurée par la proportion de cas qui ont réellement une malformation. La précision de l'enregistrement des malformations est évaluée en comparant le code figurant sur le fichier des décès au code du diagnostic principal assigné lors de la révision du dossier médical. Trois niveaux de concordance sont définis : concordance du code à 4 chiffres, concordance au sein d'un même sous-groupe

(n= 38) et concordance au sein d'un même groupe de malformations (n= 15), en utilisant le système de classification EUROCAT (De Wals et al, 1984).

A.2.3. Résultats

Au total, 140 enregistrements comportant une diagnostic compatible avec une anomalie congénitale du système nerveux ont été répertoriés (tableau A.2.1). Après raccordement, le nombre de cas (diades mère-enfant) a été réduit à 89, incluant 62 naissances vivantes, 1 mortinaissance et 26 interruptions médicales de grossesse (IMG).

Tableau A.2.1
Nombre d'enregistrements, dossiers et cas comportant un code diagnostique d'anomalie du système nerveux en Estrie et en Montérégie, 1992

	Mères	**Enfants**	**Diades mère-enfant**
Enregistrements	33	107	140
Dossiers	33	79	112
Cas	33	62	89

Nous avons pu consulter 30 des 33 dossiers de mères. Deux dossiers n'ont pas été retrouvés et la permission n'a pas été donnée pour un autre. Cinquante-neuf des 62 dossiers d'enfants ont été consultés. Les trois manquants se trouvaient dans des hôpitaux éloignés qui n'ont pas été contactés. La validation a finalement porté sur 83 cas, incluant 59 naissances vivantes, 1 mortinaissance et 23 IMG, dans 17 hôpitaux.

Les dossiers des mères ne comportent qu'un seul code signalant la présence d'une malformation du système nerveux chez le foetus (CIM 655.0) et il n'est pas possible de distinguer les différents types de malformation. Ce code diagnostique est pratiquement toujours utilisé en cas de mortinaissance ou d'IMG d'un foetus porteur d'une anomalie du système nerveux. Rarement (deux cas dans l'étude), un code du chapitre XIV de la CIM est utilisé (CIM 740 à 742), faisant croire que la mère est atteinte et non le foetus. De façon générale, la rubrique CIM 655.0 n'est pas utilisée en cas de naissance vivante d'un enfant malformé (6 cas seulement dans l'étude). La valeur de la rubrique CIM 655.0 pour prédire l'existence d'une anomalie du système nerveux chez le foetus est extrêmement bonne (29/30, soit 97%) et nous avons identifié une seule erreur (un cas d'hydronéphrose associée à une tétralogie de Fallot).

Pour les dossiers d'enfant, nous avons choisi de valider les codes des hospitalisations dans les centres spécialisés pédiatriques, lorsqu'un transfert avait été réalisé. En effet, il est difficile de poser un diagnostic précis et définitif chez un enfant dont l'état de santé nécessite un transfert rapide. En examinant l'ensemble des codes attribués aux enfants supposément atteints d'une anomalie congénitale du système nerveux, on retrouve le diagnostic principal avec un code correct dans 24 des 59 cas. Dans 4 cas, l'enfant est classé dans le même sous-groupe malformatif et dans un autre cas, l'enfant est porteur d'une malformation du système nerveux mais non celle codée. La valeur prédictive du fichier MED-ÉCHO est donc de 41 % (24/59) au niveau du code CIM à 4 chiffres, de 49 % (29/59) au niveau du sous-groupe EUROCAT et de 51 % (30/51) au niveau du groupe EUROCAT. Dans sept autres cas, l'enfant était porteur d'une anomalie congénitale mais pas d'une malformation du SNC. Dans les 22 derniers cas, il n'y avait pas d'anomalie congénitale, soit que le diagnostic ait été suspecté mais non retenu (5 cas), soit qu'il existait une encéphalopathie d'origine périnatale (17 cas). Finalement, il est apparu que l'identification et le codage des malformations associées (excluant les anomalies secondaires comme les pieds bots ou les hydrocéphalies) étaient correctement réalisés dans 5 cas sur 7.

Nos recherches dans les dossiers de mortinaissances et de décès infantiles (annexe 5) nous ont permis d'identifier 4 cas de malformation du système nerveux qui n'avaient pas été codés comme tels dans le fichier MED-ÉCHO. Dans trois cas, il s'agissait d'un syndrome polymalformatif et le dernier cas était une mortinaissance avec hydrocéphalie, l'état de l'enfant n'ayant pas été indiqué dans le dossier maternel.

Un total de 30 cas d'AFTN ont été recensés dans l'étude (tableau A.2.2). Un cas d'IVG pour myélocèle provient d'un hôpital qui n'avait pas donné la permission de consulter le dossier, mais le codage de la malformation (CIM 741) dans le dossier de la mère a permis de connaître la nature de la malformation. Le code CIM 655.0 qui indique une malformation du système nerveux central chez le foetus ne permet pas de faire la distinction entre les AFTN et les autres malformations en cas d'IMG ou de mortinaissance. Toutefois, la majorité des mortinaissances et IMG avec un code CIM 655.0 sont des cas d'AFTN (22/24). Chez les enfants nés vivants, le codage de l'AFTN dans le dossier de l'enfant était tout a fait correct à une exception près, à savoir l'utilisation du code CIM 741 au lieu du CIM 756.1 pour un spina bifida occulta.

Tableau A.2.2
Anomalies de fermeture du tube neural (AFTN) en Estrie et en Montérégie, 1992

	Interruption de grossesse	Naissance vivante	Total
Anencéphalie	10	-	10
Encéphalocèle	7	-	7
Méningomyélocèle	5	6	11
Spina bifida occulta	-	2	2
Toutes AFTN	22	8	30

Par ailleurs, la revue des dossiers de mortinaissance et décès infantile, ainsi que des dossiers de consultation à la clinique de spina bifida du Centre Hospitalier Universitaire de Sherbrooke n'a pas permis d'identifier d'autres cas d'AFTN que ceux enregistrés dans le fichier MED-ÉCHO.

A.2.4. Discussion

Le fichier MED-ÉCHO constitue une excellente source d'information pour identifier les enfants porteurs d'une anomalie congénitale du système nerveux et une AFTN, en particulier. Pour atteindre cet objectif, il faut cependant raccorder les dossiers d'enfants et de mères pour éliminer les enregistrements multiples d'un même cas et il est nécessaire de revoir tous les dossiers pour éliminer les erreurs de codage, les erreurs d'interprétation et préciser les diagnostics. Le problème du raccordement des dossiers a été traité dans l'annexe 1. Les erreurs de codage ne semblent pas très fréquentes pour les anomalies du système nerveux. Par contre, les erreurs d'interprétation constituent un sérieux problème qui ne peut être résolu facilement. Lorsqu'une encéphalopathie est présente chez un nouveau-né ou un enfant de moins d'un an, il ne faudrait pas utiliser un code CIM 740 à 742 lorsque la pathologie est d'origine périnatale ou néonatale (traumatisme, hémorragie, asphyxie, infection, etc.). Une interprétation correcte exige cependant de bonnes connaissances médicales et une analyse attentive du contenu d'un dossier souvent très complexe.

Au total, la valeur prédictive du fichier MED-ÉCHO pour identifier les anomalies congénitales du système nerveux est de 41 % au niveau du code CIM à 4 chiffres, de 49 % au niveau du sous-groupe EUROCAT et de 51 % au niveau du groupe EUROCAT. Heureusement, les erreurs

d'interprétation et les imprécisions sont moins importantes pour les AFTN que pour les autres malformations.

Nous avons mentionné le problème du code CIM 655.0 dans un dossier de mère, qui indique une malformation du système nerveux central chez le foetus, mais ne permet pas de faire la distinction entre les AFTN et les autres malformations. Ce même problème existe pour d'autres catégories de malformation qui n'ont pas de code spécifique comme l'acéphalie, l'iniencéphalie, l'agénésie du corps calleux, la lissencéphalie, la porencéphalie ou l'holoprosencéphalie. l'utilisation d'un code plus détaillé à 5 ou même 6 chiffres peut améliorer la spécificité du codage mais augmente la difficulté d'interprétation ainsi que les coûts.

Il apparaît que la sensibilité du système MED-ÉCHO pour identifier les enfants porteurs d'une anomalie congénitale du système nerveux est très bonne. Les cas de malformations multiples où les syndromes peuvent être décrits de façon très générale et peu spécifique dans le résumé de dossier, sans mention de l'existence d'une anomalie du système nerveux. Toutefois, nous n'avons pas retrouvé ce problème pour les AFTN dont l'enregistrement est très complet. Nous ne pensons pas que de nombreux cas d'AFTN puissent échapper au système MED-ÉCHO. Une telle malformation est visible à la naissance et frappe l'attention du personnel soignant et des archivistes. La seule exception est le spina bifida occulta qui peut être diagnostiqué tardivement et qui n'entraîne pas toujours une hospitalisation. C'est pourquoi cette catégorie est habituellement exclue des statistiques. Dans l'étude, nous n'avons pas fait d'enquête systématique auprès des centres de planning familial qui effectuent des interruptions volontaires de grossesse. Il est cependant peu probable qu'une IMG faite à une âge gestationnel avancé pour un diagnostic d'AFTN se pratique dans ce type d'établissement. Dans l'étude, les IMG pour malformations congénitales du système nerveux ont été pratiquées pour la plupart entre 17 et 20 semaines de gestation (valeurs extrêmes: 11 et 21 semaines). Un indicateur de la bonne exhaustivité de l'enregistrement des AFTN dans l'étude est le nombre de cas d'anencéphalie qui est pratiquement égal à celui des méningomyélocèles, ce qui est attendu [17].

Annexe 3 : Infection rubéoleuse durant la grossesse

A.3.1. Introduction

L'objectif de l'étude est d'évaluer la validité du fichier MED-ÉCHO pour identifier les cas d'infection rubéoleuse en cours de grossesse. Lorsqu'une telle infection est suspectée, des examens de laboratoire sont réalisés afin de confirmer le diagnostic et la mention d'infection rubéoleuse doit apparaître dans le résumé d'hospitalisation au terme de la grossesse, qu'il s'agisse d'un avortement spontané, d'une interruption volontaire ou d'une naissance.

A.3.2. Méthodologie

Le fichier MED-ÉCHO des hospitalisations de courte durée a été lu afin d'identifier tous les enregistrements de personnes de sexe féminin et âgées de 15 à 40 ans, avec une date de sortie de l'établissement comprise entre le 1er avril 1981 et le 31 mars 1994, comportant un code diagnostique relatif à une complication de la grossesse ou de l'accouchement (catégories CIM 630 à 669) ou un code de recours aux services de santé pour une grossesse ou une naissance (catégories CIM V20 à V39) et, en même temps, un code diagnostique compatible avec une rubéole (codes CIM 056.9, 655.3, 747.5, 760.2, 771.0 et V01.4). Une demande de consultation du dossier médical sans l'autorisation des personnes a été transmise aux directeurs des services professionnels des établissements concernés, conformément à l'article 19 de la Loi sur les Services de santé et des Services sociaux du Québec. Après autorisation, les dossiers ont été consultés sur place ou une photocopie du dossier ou des notes extraites par les archivistes a été transmise.

A.3.3. Résultats

Un total de 110 enregistrements dans 36 établissements ont été identifiés. Il y avait 4 cas de double hospitalisation au cours d'une même grossesse. Trois établissements n'ont pas répondu à la demande de consultation du dossier médical et un autre n'a pas donné l'autorisation. Ainsi, 12 dossiers n'ont pu être vérifiés. L'analyse de la validité du fichier MED-ÉCHO concerne donc 94 grossesses (tableau I).

Tableau A.3.1
Validation des enregistrements MED-ÉCHO comportant un diagnostic compatible avec une infection rubéoleuse durant la grossesse, 1981-1994

Code CIM		Infection rubéoleuse	Autre diagnostic	Erreur interprétation	Erreur codage
647.5	Rubéole compliquant la grossesse	18	1	22	15
655.3	Lésion foetale présumée due à une maladie virale	9	8	3	7
760.2	Foetus affecté par une infection maternelle	-	2	1	-
V01.4	Contact avec rubéole	1	1	6	-

La catégorie CIM 647 recouvre les maladies infectieuses de la mère compliquant la grossesse et le code CIM 647.5 est spécifique à la rubéole. Sous cette rubrique figuraient 18 cas d'infection rubéoleuse en cours de grossesse. Un autre enregistrement concernait une vaccination accidentelle contre la rubéole en début de grossesse avec naissance d'un enfant apparemment normal. Nous avons considéré le codage comme acceptable bien que la rubrique CIM V04.3 « immunisation prophylactique contre la rubéole» eût été plus indiquée. Pour 22 enregistrements, une erreur d'interprétation était manifeste : rubéole suspectée mais diagnostic non retenu (7 cas), test de dépistage de l'immunité positif (9 cas) et vaccination post-partum (6 cas). Une erreur accidentelle de codage expliquait les 15 derniers enregistrements.

Le code CIM 655.3 couvre toute lésion foetale présumée due à une maladie virale de la mère, dont la rubéole. Dans cette catégorie, on a retrouvé 9 cas de rubéole maternelle, 8 cas de lésions causées par une autre maladie virale que la rubéole (codage correct), ainsi que 7 erreurs accidentelles de codage et 3 erreurs d'interprétation (diagnostic de rubéole évoqué mais non retenu).
La rubrique CIM 760.2 a pour objet le foetus affecté par une infection maternelle, mais ne présentant lui-même aucun signe de cette maladie. L'analyse des dossiers nous a permis d'identifier deux cas d'IVG pour infection rubéoleuse ainsi qu'une erreur d'interprétation (test de dépistage de l'immunité positif).

Le code CIM V01.4 se rapporte aux sujets en contact ou exposés à la rubéole. Nous avons retrouvé dans cette catégorie une IVG pour infection rubéoleuse (codage incorrect), un cas d'exposition à la rubéole en cours de grossesse sans infection maternelle (codage correct) et 6

erreurs d'interprétation (test de dépistage d'immunité positif pour 2 cas et vaccination post-partum pour 4 cas).

Un total de 28 cas d'infection rubéoleuse confirmée ou possible ont été identifiés. Le diagnostic était confirmé par le laboratoire dans 19 cas (68 %), incluant une sérologie dans 17 cas et une culture virale dans deux autres cas. Pour les 9 cas possibles, le diagnostic reposait sur une histoire de contact dans un cas (IVG), sur une histoire clinique chez la mère dans trois cas (2 IVG et 1 NV) et sur l'existence de lésions compatibles avec un syndrome de rubéole congénitale dans un cas. Pour les 4 derniers cas (IVG) les bases du diagnostic n'étaient pas précisées. L'issue de la grossesse est connue pour 27 des 28 cas d'infection rubéoleuse confirmée ou possible. Une IVG a été pratiquée dans 16 cas, à un âge gestationnel de 17 semaines en moyenne (extrêmes: 12 et 21 semaines). Un seul avortement spontané a été rapporté. On a noté 10 naissances vivantes, l'enfant n'était pas infecté dans 4 cas et le statut infectieux n'était pas déterminé pour les 6 autres cas, deux ayant des lésions compatibles avec une embryopathie rubéoleuse.

A.3.4. Discussion

Sur les 98 dossiers vérifiés, nous avons identifié 22 erreurs accidentelles de codage, soit un taux de 22 %. Cette proportion élevée s'explique du fait de la rareté des catégories diagnostiques étudiées. À cela, il faut ajouter les erreurs d'interprétation qui sont particulièrement nombreuses dans le cas d'un diagnostic complexe comme celui d'une infection rubéoleuse en cours de grossesse. Normalement, la mention de rubéole compliquant la grossesse (CIM 647.5) ne devrait être indiquée qu'en cas d'infection confirmée ou possible. L'étude nous montre que la sensibilité du code d'infection rubéoleuse en cours de grossesse (CIM 647.5) est de 64 % (18/28) et sa valeur prédictive positive est de 34 % (19/56). Si, à la suite d'une infection maternelle, le foetus ou l'enfant est porteur d'une lésion possiblement causée par le virus de la rubéole, le code CIM « 655.3 - Lésion foetale présumée due à une maladie virale de la mère » doit être ajouté dans la fiche de la mère. Lorsque le diagnostic de rubéole est suspecté mais infirmé, il faut utiliser le code V01.4 « Contact avec rubéole ». Un test de dépistage de l'immunité par dosage des anticorps totaux ou des IgG contre la rubéole ne peut jamais servir de base à un diagnostic d'infection récente. Lorsqu'un vaccin est administré en post-partum, le code CIM V04.3 « Immunisation prophylactique contre la rubéole » est indiqué.

Annexe 4 : Syndrome de rubéole congénitale

A.4.1. Introduction

L'étude a pour but d'évaluer la capacité du fichier MED-ÉCHO à identifier correctement les cas de syndrome de rubéole congénitale (SRC). Ce vocable désigne toutes les lésions transitoires ou permanentes résultant d'une infection rubéoleuse transplacentaire.

A.4.2. Méthodologie

Le fichier MED-ÉCHO des hospitalisations de courte durée survenues entre le 1er avril 1981 et le 31 mars 1994 a été revu afin d'identifier tous les enregistrements d'enfants de moins de 5 ans qui avaient un diagnostic principal ou secondaire de rubéole congénitale (CIM 771.0) ou qui avaient au moins deux lésions compatibles avec ce diagnostic, soit une cataracte congénitale (743.3), une microcéphalie (742.1), une surdité (389.0 ou 389.9), une thrombocytopénie avant l'âge de 3 mois (287.5), une hépatosplénomégalie avant l'âge de 3 mois (571.8) ou une malformation cardiovasculaire de type sténose pulmonaire périphérique (747.3), persistance du canal artériel (747.0), coarctation de l'aorte (747.1) ou sténose valvulaire pulmonaire (746.0). Les dossiers médicaux de chacun des enfants ainsi identifiés ont été dénominalisés et revus par trois pédiatres infectiologues. Un cas confirmé de SRC est défini par l'isolement du virus, la présence d'IgM spécifiques ou la persistance d'un titre élevé d'IgG après la naissance. Un cas probable de SRC doit avoir au moins deux lésions très spécifiques (cataracte ou glaucome congénital, malformation cardiaque, surdité, choriorétinite) ou encore une lésion très spécifique et au moins une autre moins spécifique (thrombocytopénie, splénomégalie, microcéphalie, méningo-encéphalite, anomalie radiologique des os longs). De plus, les examens de laboratoire ne doivent pas permettre d'exclure le diagnostic d'infection rubéoleuse ou conduire à un autre diagnostic.

A.4.3. Résultats

Au total, 146 enregistrements comportaient un code de rubéole congénitale (771.0). Une erreur de codage était présente dans 7 enregistrements. Les 139 enregistrements restants correspondaient à 58 enfants, dont 7 étaient nés avant 1981 et n'ont pas été retenus. Sur les 51 enfants ayant fait l'objet d'une évaluation, 25 avaient un SRC confirmé et 3 un SRC probable. L'étude des dossiers d'enfants porteurs de lésions compatibles a permis d'identifier 2 autres cas de SRC confirmé. Par ailleurs, l'étude des cas d'infection rubéoleuse durant la grossesse a

identifié un autre enfant mort précocement qui avait des lésions permettant de poser un diagnostic de SRC probable.

A.4.4. Discussion

Le diagnostic de SRC n'est pas toujours posé à la naissance et les lésions de rubéole congénitale n'entraînent pas nécessairement une hospitalisation. Le fichier MED-ÉCHO est donc forcément incomplet. Les laboratoires qui pratiquent l'isolement du virus ou l'identification des IgM spécifiques (7 au Québec) constituent la source d'information la plus intéressante pour identifier les cas de SRC. Il est prévu que la rubéole devienne une maladie à déclaration obligatoire par les laboratoires, ce qui conduira à un enregistrement prospectif et nominatif au niveau provincial.

La présente étude indique qu'après raccordement des enregistrements, la rubrique 771.0 « rubéole congénitale » a une sensibilité maximale de 90 % (28/31) pour identifier les cas de SRC ayant été hospitalisés. Par contre, la valeur prédictive de la rubrique n'est que de 48 % (28/55 comprenant 23 erreurs d'interprétation et 7 erreurs de codage).

Annexe 5 : Validation des certificats de mortinaissances et de décès infantiles

A.5.1. Introduction

L'objectif de la recherche est d'évaluer la validité de cette source pour l'enregistrement des malformations congénitales et de voir de quelle manière le fichier des décès peut compléter utilement le fichier des hospitalisations MED-ÉCHO.

A.5.2. Méthodologie

Le projet de recherche a été approuvé par le Comité de déontologie et de recherche sur l'humain de l'Université de Sherbrooke. Après un avis favorable de la Commission d'accès à l'information du Québec, le BSQ a transmis un fichier des mortinaissances et décès d'enfants âgés de moins d'un an, ayant une malformation (codes CIM 740 à 749) comme cause initiale du décès, un lieu de résidence en Estrie ou en Montérégie et une date de naissance en 1992.

Ce fichier a été raccordé au fichier MED-ÉCHO des hospitalisations pour malformation congénitale ou naissance d'un enfant malformé (codes CIM 740 à 749 et 655). Pour les décès infantiles, un premier raccordement a été effectué de façon informatisée en utilisant quatre variables (code d'établissement, date de naissance de l'enfant, sexe, code postal de résidence) et en permettant une erreur sur un seul chiffre (pour tenir compte des erreurs accidentelles de transcription). Suite à un oubli dans la demande d'accès à l'information, nous ne disposions pas de la date du décès. Pour les mortinaissances, le raccordement s'est fait avec le fichier des mères ayant accouché d'un enfant malformé, en utilisant le code d'établissement, le code postal, le sexe de l'enfant, une date de naissance proche de la date d'admission de la mère. Les raccordements ont été validés manuellement en utilisant l'âge de la mère, le poids de naissance et la durée de gestation. Vu le petit nombre de cas, une procédure de raccordement supplémentaire a été effectuée en utilisant une seule variable de raccordement à la fois (code d'établissement, date de naissance de l'enfant, code postal de résidence) et en recherchant les paires en fonction de toutes les autres variables. Toutefois, aucun nouveau raccordement n'a été réalisé de cette façon.

Par ailleurs, une demande de consultation du dossier médical a été adressée aux directeurs des services professionnels des établissements dans lesquels étaient survenus les décès. La consultation s'est faite sur place ou une copie du dossier a été transmise (dossier de la mère en cas de mortinaissance ou dossiers de la mère et de l'enfant en cas de décès infantile).

Une liste des malformations présentes chez chacun des enfants a été établie à partir du dossier médical et chaque malformation a été codée suivant la British Paediatric Association Classification of Diseases [14], qui est une extension à 5 chiffres de la Classification Internationale des Maladies [9]. Un diagnostic principal de malformation a été assigné à chaque cas, ce diagnostic principal pouvant être le nom d'un syndrome. Lorsque le dossier médical n'était pas disponible, les informations figurant sur la fiche MED-ÉCHO ont été utilisées. La valeur prédictive du fichier des décès pour identifier les malformés est mesurée par la proportion de cas qui ont réellement une malformation. La précision de l'enregistrement des malformations est évaluée en comparant le code figurant sur le fichier des décès au code du diagnostic principal assigné lors de la révision du dossier médical. Trois niveaux de concordance sont définis : concordance du code à 4 chiffres, concordance au sein d'un même sous-groupe (n = 38) et concordance au sein d'un même groupe de malformations (n = 15), en utilisant le système de classification EUROCAT [15].

A.5.3. Résultats

Au total, 55 décès par malformation ont été répertoriés dans le fichier du BSQ (9 mortinaissances et 46 décès infantiles). Le dossier médical a pu être consulté pour 47 de ces cas et, pour 3 autres cas, un diagnostic principal a été assigné à partir des informations contenues dans la fiche MED-ÉCHO. La valeur prédictive du fichier des décès et mortinaissances pour identifier les malformés est de 98 % (49/50). Dans un seul cas, une malformation avait été suspectée et inscrite sur le certificat de décès sans que ce diagnostic ait été retenu à l'autopsie. Les taux de concordance entre la cause initiale figurant dans le fichier des décès et mortinaissances et le diagnostic principal assigné lors de la révision des dossiers sont de 65 % au niveau du code à 4 chiffres (32/49), de 88 % au niveau du sous-groupe (43/49) et de 92 % au niveau du groupe (45/49). Au niveau du code à 4 chiffres, la concordance est sensiblement la même pour les certificats de mortinaissances (5/8 soit 63 %) et les certificats de décès infantiles (27/49 soit 66 %). L'absence de concordance résulte souvent d'une malformation ou d'un syndrome bien précisé dans le dossier mais qui figure sous une rubrique sans précision dans le certificat. L'imprécision survient au moment de la rédaction des certificats et non lors de l'encodage central.

Le raccordement du fichier des mortinaissances et des décès infantiles avec le fichier MED-ÉCHO a donné les résultats suivants: 5 des 9 mortinaissances ont été retrouvées dans la liste MED-ÉCHO (55 %), ainsi que 36 des 46 décès infantiles (78 %). Au total, 14 cas supplémentaires ont été ainsi ajoutés à la liste des 1 841 enfants malformés identifiés dans MED-ÉCHO.

A.5.4. Discussion

Les certificats de naissances et de mortinaissances concernent les produits de la conception d'un poids égal ou supérieur à 500g ou d'un âge gestationnel de 20 semaines ou plus. Les avortements spontanés et les interruptions électives de grossesses avant 20 semaines ne sont pas couverts, ce qui limite l'intérêt de cette source. On estime généralement qu'entre 2 % et 3 % des enfants qui naissent sont porteurs d'une malformation congénitale majeure [16]. Au Québec, le taux de mortinaissances et décès infantiles par malformation congénitale est de l'ordre de 1,8 pour mille naissances totales [Comité d'enquête sur la mortalité et la morbidité périnatales, 1995], ce qui signifie que 7 % de l'ensemble des enfants malformés sont potentiellement identifiables par les certificats de mortinaissances et de décès infantiles. Cette source d'information doit donc être considérée comme accessoire mais importante pour identifier les malformations parmi les mortinaissances, le système MED-ÉCHO étant peu performant pour cette catégorie.

N'ayant pas eu accès au fichier de déclaration des décès périnatals détenu par la Corporation professionnelle des médecins du Québec, il n'a pas été possible d'évaluer de façon systématique la sensibilité du fichier du BSQ pour l'enregistrement des malformations congénitales chez les mort-nés et les enfants décédés durant la première année de vie. L'analyse de dossiers médicaux d'un certain nombre de morts nés et de morts infantiles en Estrie et en Montérégie n'a pas révélé de faille dans l'identification des enfants malformés, lorsque la malformation est visible et lorsqu'elle contribue significativement au décès.

Un sous-enregistrement peut survenir lorsqu'une malformation interne est détectée à l'autopsie. En effet, le certificat de mortinaissance ou de décès est rédigé par le médecin ayant constaté le décès, peu de temps après l'événement et sur la base des informations en sa possession. Plusieurs jours sont souvent nécessaires pour que le résultat de l'autopsie soit consigné dans le dossier médical. Une malformation peut aussi ne pas figurer sur le certificat lorsque le médecin juge que la malformation était mineure ou n'a pas contribué au décès. Le même phénomène peut survenir lors de l'assignation de la cause initiale au niveau central. Ainsi, un enfant décédé d'une pneumopathie post-coquelucheuse et porteur d'une communication interauriculaire découverte à l'autopsie n'a pas été identifié. Cette pathologie n'avait pas contribué de manière significative au décès et il était donc normal de ne pas l'inscrire comme cause initiale, même si la malformation était notée sur le certificat.

La précision des informations concernant le diagnostic principal est globalement satisfaisante au niveau du sous-groupe de malformation (88 % de concordance). Elle est moins bonne au niveau

du code à 4 chiffres (65 % de concordance), ce qui peut constituer un problème si l'on s'intéresse à des catégories bien précises de malformations qu'il faut alors rechercher dans des rubriques non spécifiques. Finalement, il faut noter qu'une seule cause de décès est actuellement encodée et il est donc impossible d'identifier les malformations multiples qui ne sont pas décrites par un nom de syndrome. Dans le futur, toutes les pathologies figurant sur les certificats seront encodées, ce qui facilitera l'identification des cas de malformations multiples.

Un petit nombre d'enfants malformés qui n'avaient pas été identifiés par MED-ÉCHO l'ont été par les certificats de naissances et de décès (14 dans l'étude). L'augmentation de la prévalence qui en résulte est cependant négligeable, passant de 8,66 % (1 841/21 254) à 8,73 % (1 855/21 254) Deux raisons expliquent pourquoi certains décès par malformation ne sont pas identifiés par le système MED-ÉCHO. Parfois, la malformation n'est pas codée ou est mal codée par l'archiviste de l'hôpital. D'autres fois, un code de malformation congénitale est inscrit dans le dossier de la mère (codes CIM 740 à 749), faisant croire que la mère est malformée et non son enfant (dans ce cas il faut inscrire le code CIM 655).

Références

1] Kalter H et al. Congenital malformations. Etiologic factors and their role in prevention. N Engl J Med 1983, 308: 424-431.

2] Division of Surveillance and Epidemiologic Studies. Years of potential life lost before ages 65 and 85. United States, 1987 and 1988. Mort Morb Wkly Rep 1990, 39: 20-23.

3] Rouleau J et al. Description and limitations of the Canadian congenital anomalies surveillance system (CCASS). Chron Dis Can 1995, 16: 37-42.

4] State surveillance of birth defects and other adverse reproductive effects. U.S. Departement of Health and Human Services, Washington D.C., 1987.

5] EUROCAT Working Group. Surveillance of congenital anomalies 1980-1990. Institute of Hygiene and Epidemiology, Ministry of Public Health and Environment, Brussels, 1993.

6] International Clearinghouse for Birth Defects Monotoring Systems. Congenital malformations worldwide. Elsevier, Amsterdam, 1991.

7] Corporation professionnelle des médecins du Québec. Comité d'enquête sur la mortalité périnatale. Rapport 1989-1990. Montréal, 1992.

8] Blackburn M. Création et validation d'un questionnaire auto-administré conçu pour l'enregistrement des facteurs de risque reliés au retard de croissance intra-utérin, à la prématurité et aux malformations congénitales. Mémoire présenté à la Faculté de médecine en vue de l'obtention du grade de maîtrise ès sciences en sciences cliniques. Université de Sherbrooke, 1997.

9] Classification internationale des maladies. Révision 1975. Volumes 1 et 2. Organisation Mondiale de la Santé, Genève, 1978.

10] Herman AA et al. Data linkage methods used in maternally-linked birth and infant death surveillance data sets from the United States (Georgia, Missouri, Utah and Washington State), Israel, Norway, Scotland and Western Australia. Paed Perinat Epidemiol 1977, 11, Suppl 1: 5-22.

11] Schulman J et al. Quality control of birth defect registry data: A case study. Publ Health Rep 1993, 108: 91-98.

12] Olsen CL et al. Case ascertainment for state-based birth defects registries: characteristics of unreported infants ascertained through birth defect certificates and their impact on registry statistics in New York State. Paed Perinat Epidemiol 1996, 10: 161-174.

13] CBDMP Progress Report July 1, 1985 - June 30, 1987. CBDMP Report Series 2, San Francisco, 1987.

14] British Paediatric Association Classification of Diseases. Volumes 1 and 2. The British Paediatric Association, London, 1979.

15] De Wals P et al. EUROCAT guide for the registration of congenital anomalies. Catholic University of Louvain, Bruxelles, 1984.

16] Czeizel AE et al. What proportion of congenital abnormalities can be prevented? Br Med J 1993, 306: 499-503.

17] Elwood MJ et al. Epidemiology and control of neural tube defects. Oxford University Press, Oxford, 1992.

M 12,491 E-1396
Ex.2 De Wals, Philippe
~~Royer-Trocher, Cécile~~
Evaluation des bases de données sanitaires pour la recherche et la surveillance épidémiologique des malformations congénitales au Québec
DATE NOM

RÉGIE RÉGIONALE
DE LA SANTÉ ET DES
SERVICES SOCIAUX
MONTÉRÉGIE

1255, BEAUREGARD
LONGUEUIL (QUÉBEC) J4K 2M3